



GUÍA PARA LOS PADRES SOBRE LOS EXÁMENES A SU BEBÉ RECIÉN NACIDO

PROGRAMA DE EXÁMENES A RECIÉN NACIDOS DE NEBRASKA Departamento de Salud y Servicios Humanos de Nebraska

(EN EFECTO DESDE ENERO 2006)

NEBRASKA HEALTH AND HUMAN SERVICES SYSTEM



¿QUÉ ES EL EXÁMEN A RECIÉN NACIDOS?

El examen a recién nacidos es rutinario para cada bebé nacido en Nebraska. Es un análisis de sangre para detectar ciertas enfermedades. Usted no puede detectar estas enfermedades con solo mirar a su bebé. Es necesario hacer los análisis de sangre para detectarlos. Se ha suministrado este tipo de examen en los Estados Unidos y en todo el mundo desde la década de 1960, pero hoy día se buscan más enfermedades.

¿Quiénes necesitan ser examinados?

A todos los recién nacidos en el estado de Nebraska se les deberá hacer un análisis de sangre para detectar ciertas enfermedades.

¿Cómo le hacen los exámenes a mi bebé?

Se toma una pequeña muestra de sangre del talón de su bebé. La muestra de sangre es analizada para detectar las enfermedades descritas en este folleto.



¿Por qué son tan importantes estos exámenes?

Las leyes fueron establecidas para ayudar a prevenir el retardo mental y otros problemas perjudiciales en los niños. Las enfermedades que se tratan de detectar con estos análisis, por lo general se pueden controlar con tratamiento apropiado, el cuál ayuda a prevenir retardo mental, enfermedades e inclusive la muerte. (Existen, sin embargo, otras causas de retardo mental, enfermedades y muerte que no se detectan con estos exámenes).



¿Cuándo debe ser examinado mi bebé?

Su médico obtendrá la sangre de su bebé antes de que éste salga del hospital. Si usted y su bebé se van al hogar antes de 24 horas del nacimiento de su bebé, usted necesita hablar con su médico para repetir los análisis dentro de una semana. El hospital puede programarle esta cita antes de darle de alta, si no, debe comunicarse con su doctor para que le repitan algunos de los análisis dentro de una semana.

Bebés nacidos en el hogar: los bebés que nazcan en el hogar también deberán ser examinados para la detección de estas enfermedades. Los padres o la persona a cargo del registro del nacimiento, deberán hacer los arreglos con un médico para que estos exámenes se lleven a cabo. Los exámenes deberán efectuarse dentro de 24 a 48 horas del nacimiento, para que cualquier tratamiento que sea necesario pueda empezar lo más pronto posible. Aunque menos ideal en términos de tiempo, si el bebé tiene más de una semana de edad, deberá igualmente ser examinado ya que aún está a tiempo de beneficiarse con el tratamiento contra ciertas enfermedades.

¿QUÉ ENFERMEDADES ESTÁN INCLUIDAS EN EL PANEL DE EXÁMENES DE RUTINA DE NEBRASKA?

Deficiencia de Biotinidasa

Es un desorden encontrado en bebés que no producen la enzima biotinidasa. Los bebés que no tienen esta enzima necesitan más biotina que la que se encuentra normalmente en el alimento. Esta enfermedad puede provocar

ataques repentinos, retraso de desarrollo, eczema, y pérdida auditiva. Se pueden prevenir estos problemas con un tratamiento de biotina -empezando las primeras semanas de vida.



Hiperplasia Suprarrenal Congénita

Es un desorden causado por la deficiencia de una enzima por cual la glándula suprarrenal produce poca aldosterona y cortisol y tiene una sobreproducción de andrógenos. Los bebés con el desorden que se caracteriza por la pérdida de sal tienen el riesgo de tener una crisis que puede causar la muerte repentina. Se pueden prevenir problemas comenzando un tratamiento hormonal desde temprano.

Hipotiroidismo Primario Congénito (CPH)

Es un desorden causado por la falta de hormonas producidas por la glándula tiroides. Un bebé con CPH parece normal al momento de nacer. Los efectos más comunes de esta enfermedad es el retardo mental y la falta de crecimiento normal del niño(a). Los niños con esta enfermedad pueden desarrollar normalmente si comienzan el tratamiento con el medicamento para la tiroides en las primeras semanas de vida.

La Fibrosis Quística

Es un desorden genético que afecta a las personas en una variedad de maneras. Pueden tener tos persistente, silbido, falta de respiración, apetito excesivo pero pobre aumento de peso y excrementos bultosos y grasientos. Si tienen un problema con el páncreas afectando el aumento de peso, el tratamiento temprano puede mejorar el crecimiento y desarrollo del niño/a. Con un diagnóstico temprano por medio de los exámenes a los recién nacidos, algunos pueden tener menos hospitalizaciones y el monitoreo regular puede prevenir o reducir las infecciones en los pulmones.

Galactosemia

Es un desorden causado por la incapacidad del cuerpo para digerir la galactosa. La galactosa es una azúcar simple que se encuentra en la leche materna, fórmulas para bebés y productos lácteos. Si permanece en altos niveles en el cuerpo sin digerir puede causar daños en los ojos, el hígado, y el cerebro del bebé. En algunos casos pueden ocurrir daños al hígado y cerebro que ponen en peligro su vida. Una dieta especial puede prevenir estos problemas si se comienza a temprana edad.

Hemoglobinopatías

Es un grupo de desordenes que afectan los glóbulos rojos de la sangre, en las que también se incluye la anemia de célula falciforme. Esto significa que el bebé tiene muchas probabilidades de tener anemia, episodios de dolor, embolia cerebral, e infecciones que ponen en peligro su vida. El tratamiento temprano con antibióticos e inmunizaciones en conjunción con la educación de los padres sobre estas enfermedades,

pueden prevenir las infecciones serias durante la niñez, y mejorar los resultados para los bebés.

Deficiencia de Cadena Media Acyl Co-A Dehidrogenasa (MCAD)

Es un desorden del metabolismo de ácidos grasos. Cuando los bebés o niños con MCAD se enferman o tienen largos periodos de ayuna, el azúcar de la sangre baja a un nivel peligroso y corren peligro de tener una "crisis de metabolismo". Esta crisis puede conducir a ataques repentinos, falta de respiración, paro cardiaco y muerte, y/o resultar en daño cerebral grave. Sin embargo, los exámenes pueden proveer un diagnóstico pre-sintomático. De esta manera, los padres pueden evitar periodos de ayuna y saber cuando buscar ayuda médica para prevenir estas crisis. Por lo general se añade un suplemento dietético a la dieta del bebé para ayudar a prevenir estos problemas.

Fenilcetonuria (PKU)

Es un desorden causado por la inhabilidad del cuerpo de digerir la fenilalanina (phe), un aminoácido que se encuentra en los alimentos que contienen proteína, como la leche, carnes, huevos y queso. En los bebés con PKU, la fenilalanina se mantiene a niveles altos después de comer estos alimentos. Estos niveles pueden causar daño a los nervios y células cerebrales lo que puede resultar en retardo mental. Si se detecta temprano y el bebé comienza una dieta especial baja en fenilalanina, se puede prevenir retardo mental.

¿Qué sucede si los resultados de los exámenes resultan anormales?

Un resultado "positivo" o anormal de los exámenes solo significa que *es posible* que su bebé tenga una de las enfermedades ya mencionadas. Usualmente *no* se hace un diagnóstico de una enfermedad en el primer análisis de laboratorio. Es necesario hacer más análisis para determinar con certeza si su bebé tiene uno de estos desórdenes.

Si se le pide que su bebé sea reexaminado, por favor hágalo con prontitud para que al ser reexaminado se obtengan los resultados conclusivos. De ser necesario, el tratamiento deberá empezar con la mayor prontitud posible para prevenir el principio del retardo mental u otros efectos perjudiciales.

Un resultado positivo (anormal) del examen quiere decir que a su bebé se le deben hacer más exámenes o debe ser reexaminado. Esto **NO** quiere decir que su bebé tiene la enfermedad. Algunas veces los resultados salen positivos en bebés que no tienen la enfermedad. A esto se le llama *resultado positivo falso del examen*.

¿Por cuál otra razón se puede pedir que mi bebé sea reexaminado?

Algunas cosas pueden causar problemas con las pruebas, cuando esto sucede no podemos estar seguros de algunos de los resultados. Las razones más comunes por las cuales se pide que los padres vuelvan a traer a sus bebés a ser reexaminados son:

- 1) La muestra de sangre fue obtenida demasiado pronto (menos de 24 hrs. de vida).
- 2) La muestra de sangre no fue obtenida antes de una transfusión; o
- 3) Ocurrió algún problema con la calidad de la muestra (Ej. Problema con la obtención y/o manejo de las gotas secas de sangre).

“EXÁMENES SUPLEMENTARIOS”

¿Qué son los exámenes “suplementarios”?

- El análisis suplementario o “Espectrometría de Masas Tandem” puede proporcionar resultados sobre 30 enfermedades. Para la *mayoría* de estas enfermedades la intervención o el tratamiento médico puede ayudar a prevenir complicaciones o daños. Sin embargo, para algunas de estas enfermedades más raras, lo que sabemos de ellas, y el mejor tratamiento médico está limitado.
- Al Estado de Nebraska le importa la salud de su niño/a, por lo tanto el programa de exámenes al recién nacido ha hecho arreglos con el laboratorio para darle los resultados de estas pruebas sin la necesidad de sangre adicional o mayor costo.
- The March of Dimes y El Colegio Americano de Medicina Genética recomienda **exámenes** al recién nacido y/o reportes de los resultados para todas las enfermedades que pueden ser identificadas con la prueba de Espectrometría de Masas Tandem. Las enfermedades incluidas en el panel suplementario son las siguientes:

Desordenes de Ácido Orgánico:

- ◆ Deficiencia de 3-Hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa (HMG)
- ◆ Aciduria Glutárica Tipo I (GA-1)
- ◆ Deficiencia de Isobutiril-CoA dehidrogenasa
- ◆ Acidemia Isovalérica (IVA)
- ◆ Deficiencia de 2-Metilbutiril-CoA dehidrogenasa
- ◆ Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA carboxilazo (Deficiencia 3-MCC)
- ◆ Deficiencia de 3-Metilglutaconil-CoA Hidratasa
- ◆ Academias Methimalónicas (MMA)
- ◆ Deficiencia Acetoacetil-CoA Tiolasa Mitocondrial (3-Ketotiolasa Def.)
- ◆ Acidemia propiónica (PA)
- ◆ Deficiencia Múltiple CoA Carboxilasa
- ◆ Acidemia Malónica (MA)

Desordenes de Aminoácidos:

- ◆ Aciduria Aregeninossucinata (ASA Deficiencia Liasa)
- ◆ Citrulinemia (Deficiencia ASA Sintetasa)
- ◆ Hemocistinuria
- ◆ Hipermetioninemia
- ◆ Enfermedad de Miel de Maple de la Orina (MSUD)
- ◆ Fenilketonuria (PKU, prueba requerida)
- ◆ Tirosinemia

Desordenes de Oxidación del Ácido Graso:

- ◆ Deficiencia de Carnitina/Acilocarnitina traslocasa (Translocasa)
- ◆ 3- Deficiencia de hidroxiacil-CoA Deshidrogenasa de cadena larga \ (LCHAD)
- ◆ 3- Deficiencia de hidroxiacil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Media \ (MCHAD) Examen obligatorio
- ◆ Deficiencia de Múltiple acil-CoA deshidrogenasa (MADD, GA II)
- ◆ Deficiencia de Carnitina Palmitoiltrasferasa II (CPT II)
- ◆ Deficiencia de Cadena corta acil-CoA deshidrogenasa (SCAD)
- ◆ Deficiencia de Cadena corta Hidroxiacil-CoA deshidrogenasa (SCHAD)
- ◆ Deficiencia de proteína Trifuncional (Def. TFP)
- ◆ Cadena muy Larga acil-CoA deshidrogenasa (VLCAD)

Perfiles de Otros Desordenes:

- ◆ Hiperalimentación
- ◆ Enfermedades del Hígado
- ◆ Administración de aceite de triglicérido de cadena media (MCT)
- ◆ Presencia de Anticoagulante EDTA en la muestra de sangre

- ◆ Tratamiento con Benzoato, Ácido Piválico, o Ácido Valpróico

Nota: El laboratorio especifica que la Hiperglicinemia no-ketotica (NKH) no puede ser detectada con tecnología de espectrometría de masa tándem.

CONSENTIMIENTO PARA LA ADMINISTRACIÓN DE EXÁMENES SUPLEMENTARIOS

Usted tendrá que decidir si desea consentir o no para estos exámenes extras. Si da su consentimiento, los resultados de los exámenes serán enviados al médico de su bebé, y si aparece algo anormal, se le recomendarán exámenes adicionales. Si decide que su bebé no sea examinado para la detección de las otras enfermedades "suplementarias", tendrá que firmar un documento de desacuerdo donde indica su deseo. Si está en contra de los exámenes suplementarios, su bebé será examinado para la detección de los 8 desordenes requeridos por la ley.

- Nota: El instrumento usado para la detección de MCAD y PKU posee varios "indicadores" en los que éste se basa. Esto se hace para tener la mayor probabilidad de identificar las enfermedades MCAD y PKU. Algunos de estos indicadores pueden mostrar una anomalía de alguna enfermedad no incluida en MCAD o PKU. En estos casos se recomienda repetir los exámenes.

PROTECCIONES PARA LA MUESTRA DE SANGRE DE SU BEBÉ

Es importante que tenga confianza en que la muestra de sangre de su bebé será usada solamente con el propósito para el que se obtuvo, que es encontrar información para ayudarlo (la). Actualmente los laboratorios deben guardar las muestras de sangre por un plazo de, al menos, 90 días. Después de este periodo el laboratorio tiene un plazo de 30 días para desecharlas. Las muestras son desechadas de tal forma que no puedan ser usadas para obtener información de identificación. Esto constituye una importante protección de información genética.

La muestra de sangre de su bebé no podrá ser usada para investigaciones médicas sin su consentimiento por escrito. El laboratorio solo puede usar la muestra de sangre para investigaciones médicas si se garantiza la confidencialidad de su bebé. Las investigaciones médicas que usan estas muestras de sangre deberán seguir las reglas que protegen a las personas sobre cualquier riesgo de investigación como lo expresa el inciso A de la parte 46 del Código 45 del Reglamento Federal, como aparece el 1ro de septiembre de 2001.

Si usted da consentimiento para los exámenes "suplementarios", esto **NO** da permiso para el uso de las muestras en investigaciones médicas. Un consentimiento, por separado, deberá ser usado para cualquier petición, para el uso de la muestra de sangre de su bebé en investigaciones.

Las pruebas realizadas a los recién nacidos no son para diagnóstico. Es un examen diseñado para detectar a los recién nacidos quienes necesiten pruebas adicionales para determinar si tienen ciertos desordenes. Las pruebas son muy eficientes y proveen la mejor oportunidad para la detección temprana de ciertos desordenes. Sin embargo, como la mayoría de las pruebas de laboratorio, las pruebas que se usan para la evaluación del recién nacido no garantiza que todo recién nacido afectado será identificado, o que los recién nacidos con mayor riesgo de ser afectados serán identificados. Por lo tanto, es importante reconocer que habrán algunas pruebas "falsa positiva" (recién nacido con una prueba positiva o anormal quienes más adelante tienen resultados normales), y la posibilidad de "falsa negativa" (recién nacidos con una prueba que no indica un desorden).



EXAMEN DE AUDICIÓN A RECIÉN NACIDOS

Todos los hospitales ofrecen exámenes de audición a recién nacidos durante la admisión o por arreglo con otra instalación después de la admisión. Pérdida significativa de la audición es uno de los defectos de nacimiento más comunes y si no se detecta, ésta retrasa el habla, lenguaje y el desarrollo cognoscitivo de los niños. La detección temprana de la pérdida de audición en conjunción con la intervención temprana y tratamiento antes de los seis (6) meses de edad, ha demostrado ser altamente efectivo en la ayuda del desarrollo del lenguaje, comunicación y educación del niño.

El examen de audición es un procedimiento seguro que toma muy poco tiempo. Se pueden usar dos procedimientos auditivos: Respuesta del Tallo Cerebral (ABR) y/o Emisiones Oto-acústicas (OAE). Los dos se hacen mientras el bebé duerme o está quieto. Con una computadora se cuentan y promedian las respuestas a los sonidos transmitidos a través



de pequeños auriculares. Es importante recordar que, mientras muchos bebés no pasan el examen de audición, solo los exámenes auditivos adicionales y su evaluación pueden determinar con certeza quienes sufren pérdida auditiva. Por consiguiente, es importante que se ponga de acuerdo con el médico de su bebé para obtener exámenes adicionales si el examen de su bebé tiene resultado de "Referir" (o no pasó).

Si su bebé pasa el examen de audición, pero tiene factores de riesgo tales como historial familiar de problemas auditivos, nacimiento de bajo peso u otras ciertas condiciones médicas, usted y su médico deben seguir cuidadosamente el desarrollo de su bebé. El examen de audición a los recién nacidos no detecta pérdida auditiva que se pueda desarrollar en el futuro, (por ejemplo como resultado de una infección o enfermedad seria).

Si se sospecha o se ha determinado que su hijo(a) tiene pérdida auditiva, el Programa de Intervención Temprana de Nebraska llamado "Early Development Network" puede ayudar a coordinar los servicios con su sistema escolar local y otros proveedores, para evaluación, servicios de intervención temprana y tecnología de asistencia.

Para más información sobre los EXÁMENES DE AUDICIÓN

Consulte el folleto: "Programa de Exámenes de Audición a los Recién Nacidos de Nebraska", incluido en su paquete para recién nacidos. Si usted no recibió este folleto, llame al número de NNHSP que aparece a continuación:

Si tiene preguntas sobre el Programa de **Exámenes de Audición** a Recién Nacidos de Nebraska (NNHSP), llame al Departamento de Salud y Servicios Humanos de Nebraska al: 1-402-471-6733.

Si tiene preguntas sobre el Programa de **Intervención Temprana** de Nebraska llame a "Nebraska CHILFFIND" al 1-888-806-6287. O para más información conéctese al:
www.nde.state.ne.us/ECH/EARLY/echp.htm

PARA INFORMACIÓN SOBRE EL PROGRAMA DE EXÁMENES A RECIÉN

NACIDOS (Sangre) llame a 1-402-471-6733 o al 1-402-471-0374 o conéctese al:
www.hhs.state.ne.us/nsp/nspindex.htm

Para ordenar FOLLETOS DE INFORMACIÓN PARA LOS PADRES: Llame al 402-471-9731 u ordene por fax a "NNSP": 402-471-1863. Favor de especificar: Folleto de Guía para los Padres o Información sobre Exámenes de Audición.

La impresión y distribución de este folleto informativo para los padres fue posible gracias al patrocinio de Title V, y la Subvención de Maternal and Child Health Block en ayuda de Nebraska Newborn Screening & Genetics Program.

El Sistema de Salud y Servicios Humanos de Nebraska apoya la acción afirmativa/la oportunidad de igualdad de empleo y no discrimina al impartir servicios y beneficios.